

当院における単一遺伝子疾患の遺伝カウンセリング来院後の転帰

The couples' choices on preimplantation genetic testing for monogenic after genetic counseling

庵前美智子¹⁾ 中野達也¹⁾ 山内博子¹⁾ 太田志代¹⁾ 中岡義晴¹⁾ 森本義晴²⁾

1) 医療法人三慧会 IVF なんばクリニック

2) 医療法人三慧会 HORAC グランフロント大阪クリニック

【背景】

単一遺伝子疾患の着床前診断(PGT-M)の対象は重篤な疾患に限られる。実施には日本産科婦人科学会（日産婦）への申請、承認が必要となり、PGT-M 実施歴のある施設は国内の数施設に限られる。当院から日産婦に PGT-M を申請するには、申請前に当院及び複数の施設での遺伝カウンセリング（GC）が必須となる。GC 実施後のカップルの選択から今後の PGT-M の課題を検討した。

【対象と方法】

2014 年 8 月以降、PGT-M に関する情報提供を希望し、当院に受診予約のあった 33 症例を対象とした。

【結果】

実際に受診し GC を実施したのは 32 症例である。当院を受診していない 1 症例は、ATR-X 症候群罹患児を療育しており数回 GC を予約するも児の病状が安定せず、夫婦での受診が難しく GC 実施には至っていない。

GC 実施後すべてのカップルが PGT-M を申請することを検討したが、日産婦へ申請を希望したのは 23 症例で 7 症例は PGT-M を選択しなかった。承認までに時間がかかることを理由に 4 症例が申請を諦めた。その他 3 症例のうち、先天性グリコシル化異常症罹患児を療育する症例は、遠方であること、罹患児を療育していることの 2 点を考えると GC や体外受精治療のために来院することが難しい為、申請を断念した。DM1 男性罹患 1 症例と先天性ミオパチーセントラル・コア病 1 症例は、小児期発症の重篤な遺伝性疾患には該当するとは考えにくく、承認は難しいという選択をした。

残り 2 症例のうち、1 症例は他院で PGT-M を申請し、1 症例は意思決定が確認できていない。

【結論】

PGT-M を希望して来談したカップルは、GC を行うことで自分達に適する選択をしていた。GC における気持ちの傾聴と十分な情報提供は、罹患児の療育などの家庭環境に関する問題及び身体的、経済的負担のある体外受精に関わる問題を明確化し選択を手助けしていると考察する。また PGT-M の適応は重篤な疾患と定義されているが、それに関して広く議論していく場を設ける時期に来ているのではないかと考える。